

Arütmogeenne parema vatsakese kardiomüopaatia NGS paneel

Üldine info

Analüüsi kirjeldus:	Arütmogeenne parema vatsakese kardiomüopaatia seotud geenide uurimine. Uuritakse 21 geeni kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid
Geenid:	<i>BAG3, CDH2, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LDB3, LEMD2, LMNA, MYH7, NKX2-5, PKP2, PLN, RYR2, SCN5A, TGFB3, TMEM43, TTN</i>
Haigekassa kood:	66618x3
Meetod:	21 geenide kõiki kodeerivaid eksoneid ja ekson-intron piirialasid uuritakse järgmise põlvkonna sekveneerimismeetodiga (NGS, Illumina).
Analüüsi vastus:	Analüüsil määratakse, kas uuritav proov on: a. Wild type ehk metsik-tüüpi (mutatsioone ei esine) b. Mutant (esineb mutatsioon) Kasutatav meetodika ei võimalda uurida harva esinevaid suuri deletsioone ja duplikatsioone ning mutatsioone, mis paiknevad praimeriregioonis või väljaspool fragmenti, mida analüüsitakse.

Logistika

Uuritav proov:	Täisveri (EDTA katsutis, lilla korgiga), 2-4 ml.
Kriteeriumid proovile:	Vereproovi mitte külmutada, soovitatavalt hoida +4°C juures.
Tellimine:	Proovi valmisolekul helistada telefonile 6000 199 ja labor korraldab proovi transpordi. Palun veenduda, et uuringusse saadetav proov on selgelt märgistatud ja lisatud on saatekiri .
Teostamise aeg:	kuni 4 nädalat
Näidustused:	Arütmogeenne parema vatsakese kardiomüopaatia (ARVC, ka parema vatsakese arütmogeenne düsplaasia) on progresseeruv müokardi haigus, mille korral normaalne südamelihase asendunute rasvkoega, peamiselt paremas vatsakeses. ARVC võib põhjustada potentsiaalselt ohtlikke südame rütmihäireid. ARVC sagedus üldpopulatsioonis on

1:2000 kuni 1:5000 täiskasvanust ARVC on üks südamehaigustest, mis on seotud noorte inimeste ja sportlaste äkksurma sündroomiga.

Paljudel ARVC-patsientidel (kuni 40%) ei esine mingeid sümptomeid ja neid diagnoositakse ainult siis, kui nad osalevad sõeluuringul või kuna pereliikmel on see diagnoositud. Seetõttu on näidustatud diagnoosi täpsustamiseks ka geenuuringud, kui diagnoos on leidnud kinnituse, soovitatakse geneetilist uringut ka esimese astme sugulastele. Praeguste andmete järgi on ARVC perekondlik 30-50% juhtudest. Praeguseks on teaduslikult tõestatud vähemalt 14 selle paneelis sisalduva geeni seost ARVC.

ARVC patsientide käsitlemisel on soovitus vältida füüsilist pingutust (võistlussport) ja näidustatud ka ravi beeta-blokaatoritega

Testimise näidustusteks on kliinilise diagnoosi kinnitamine, diferentsiaaldiagnostika, sõeluuringud ja/või vajadus geneetiliseks konsultatsiooniks

Geenide nimekiri (21):

Geen	Fenotüüp
BAG3	Dilated cardiomyopathy (DCM), Myopathy, myofibrillar
CDH2	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (ARVC), Neurodevelopmental disorder
CTNNA3	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
DES	Dilated cardiomyopathy (DCM), Myopathy, myofibrillar, Scapulo-peroneal syndrome, neurogenic, Kaeser type
DSC2	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia with palmoplantar keratoderma and woolly hair, Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
DSG2	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, Dilated cardiomyopathy (DCM)
DSP	Cardiomyopathy, dilated, with woolly hair, keratoderma, and tooth agenesis, Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, familial, Cardiomyopathy, dilated, with woolly hair and keratoderma, Keratosis palmoplantaris striata II, Epidermolysis bullosa, lethal acantholytic
FLNC	Myopathy
JUP	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, Naxos disease
LDB3	Dilated cardiomyopathy (DCM), Myopathy, myofibrillar
LEMD2	Cataract 46, juvenile onset, Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (ARVC), Dilated cardiomyopathy (DCM)

iGen - Molekulaardiagnostika

Mäealuse 4/Akadeemia 15, 12618 Tallinn

Tel: 6000 199

Email: info@igen.ee www.igen.ee

LMNA	Heart-hand syndrome, Slovenian, Limb-girdle muscular dystrophy, Muscular dystrophy, congenital, LMNA-related, Lipodystrophy (Dunnigan), Emery-Dreifuss muscular dystrophy, Malouf syndrome, Dilated cardiomyopathy (DCM), Mandibuloacral dysplasia type A, Progeria Hutchinson-Gilford type
MYH7	Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Myopathy, myosin storage, Myopathy, distal, Dilated cardiomyopathy (DCM)
NKX2-5	Conotruncal heart malformations, Hypothyroidism, congenital nongoitrous, Atrial septal defect, Ventricular septal defect 3, Conotruncal heart malformations, variable, Tetralogy of Fallot
PKP2	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
PLN	Hypertrophic cardiomyopathy (HCM), Dilated cardiomyopathy (DCM)
RYR2	Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic, Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
SCN5A	Heart block, nonprogressive, Heart block, progressive, Long QT syndrome, Ventricular fibrillation, Atrial fibrillation, Sick sinus syndrome, Brugada syndrome, Dilated cardiomyopathy (DCM)
TGFB3	Loeys-Dietz syndrome (Reinhoff syndrome), Arrhythmogenic right ventricular dysplasia
TMEM43	Arrhythmogenic right ventricular dysplasia, Emery-Dreifuss muscular dystrophy
TTN	Dilated cardiomyopathy (DCM), Tibial muscular dystrophy, Limb-girdle muscular dystrophy, Hereditary myopathy with early respiratory failure, Myopathy, early-onset, with fatal cardiomyopathy (Salih myopathy), Muscular dystrophy, limb-girdle, type 2J